

DISERTASI

**ANALISIS SKOR RISIKO POLIGENIK VARIAN GEN *UMOD*,
SCN7A, *ACE*, *WNK1* dan *SH2B3* DENGAN HIPERTENSI PADA
PEREMPUAN ETNIS MINANGKABAU**



Ketua Pembimbing : Prof. dr. Nur Indrawati Lipoeto , M.Sc., Ph.D., Sp.GK
Anggota : dr. Ilmiawati, Ph.D.
Anggota : dr. Firdawati, M.Kes, Ph.D.

**PROGRAM STUDI ILMU BIOMEDIS PROGRAM DOKTOR
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS ANDALAS
PADANG**

2022

ABSTRAK

ANALISIS SKOR RISIKO POLIGENIK VARIAN GEN *UMOD*, *SCN7A*, *ACE*, *WNK1* dan *SH2B3* DENGAN HIPERTENSI PADA PEREMPUAN ETNIS MINANG KABAU

Dita Hasni

Hipertensi adalah faktor risiko kardiovaskular yang paling sering dan berperan sebagai penyebab kematian kardiovaskular, penyebab utama kematian di seluruh dunia. Hipertensi dapat disebabkan oleh faktor yang tidak dapat diubah seperti genetik dan usia serta faktor yang dapat diubah seperti aktivitas fisik, obesitas dan asupan makanan. Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis hubungan skor risiko poligenik varian gen *UMOD*, *SCN7A*, *ACE*, *WNK1* dan *SH2B3* dengan hipertensi pada populasi perempuan etnis Minangkabau.

Penelitian ini melibatkan 190 orang perempuan etnis Minang kabau dengan hipertensi dan non-hipertensi yang telah memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Subjek penelitian direkrut di institusi pelayanan kesehatan dasar dan 2 institusi pendidikan kesehatan di kota Padang. Data antropometri diperiksa berupa BB, TB dan IMT, pemeriksaan aktivitas fisik menggunakan kuesioner GPAQ dan asupan makanan menggunakan kuesioner SQ-FFQ. Analisis genetik dilakukan dengan metode *KASP* genotyping, Analisis skor risiko poligenik dengan hipertensi dilakukan dengan uji chi-square dan dilanjutkan dengan regresi logistik untuk menilai faktor lain yang turut berperan.

Hasil penelitian memperlihatkan adanya hubungan antara skor risiko poligenik varian gen *UMOD*, *SCN7A* dan *SH2B3* dengan kejadian hipertensi dengan nilai $p < 0,05$ dan OR 2,212 ((1,179-4,150). Faktor risiko yang terkait dengan hipertensi pada perempuan etnis Minangkabau adalah usia, asupan kalori, asupan lemak, dan obesitas dengan nilai $p < 0,05$.

Penelitian ini menyimpulkan bahwa sebagian perempuan etnis Minangkabau memiliki kecenderungan genetik dan gaya hidup yang berisiko untuk menderita hipertensi.

Kata Kunci: Skor Risiko Poligenik, *UMOD*, *SCN7A*, *ACE*, *WNK1*, *SH2B3*, Hipertensi, perempuan, Minangkabau

ABSTRACT

POLYGENIC RISK SCORE ANALYSIS OF *UMOD*, *SCN7A*, *ACE*, *WNK1*, AND *SH2B3* GENE VARIANTS WITH HYPERTENSION IN WOMEN OF MINANGKABAU ETHNICITY

Dita Hasni

*Hypertension is the most frequent risk factor and the leading cause of death worldwide from cardiovascular diseases. It is caused by unmodifiable factors, such as genetics and age, as well as modifiable factors, including lifestyle, physical activity, obesity, and food intake. Therefore, this study aimed to analyze the relationship of polygenic risk scores of *UMOD*, *SCN7A*, *ACE*, *WNK1*, and *SH2B3* gene variants with hypertension among Minangkabau ethnic women.*

The sample population consists of 95 hypertensive and 95 non-hypertensive women who had met the inclusion and exclusion criteria. The participants were recruited at basic health care institutions and 2 health education institutions in Padang City. Anthropometric data were examined in the form of body weight, height, BMI, and physical activity examination using the GPAQ questionnaire. Meanwhile, food intake data was collected through the SQ- FFQ questionnaire. Genetic analysis was carried out using the KASP genotyping method. Subsequently, polygenic risk score analysis with hypertension was carried out using a chi-square test and continued with logistic regression to assess other factors that played a role.

*The results showed that there is an association between the polygenic risk score of the *UMOD*, *SCN7A*, and *SH2B3* gene variants with the incidence of hypertension, resulting p value $<0,05$ and OR of 2,212 ((1,179-4,150). The risk factors associated with the condition include age, obesity, as well as caloric and fat intake.*

This study conclude that some Minangkabau ethnic women have genetic tendencies and lifestyles, which make them prone to hypertension.

Keywords: Polygenic Risk Score, *UMOD*, *SCN7A*, *ACE*, *WNK1*, *SH2B3*, Hypertension, Women, Minangkabau